

# DAS GROSSE GANZE SEHEN – EIN GEMEINSAMES GRUNDSATZPAPIER ZUR UNMET MEDICAL NEED (UNGEDECKTER MEDIZINISCHER BEDARF) IN PHENYLKETONURIE (PKU)

Kirsten Ahring, Deniz Atakay, Agata Bał, Fatma Çelik, Merve Esgü, Maria Giżewska, Tobias S. Hagedorn, Gregor Hammerschmidt, Małgorzata Henek, Maria Kozon, Eric Lange, Anita MacDonald, François Maillot, Anna Maria Marzenta, Duncan Noble-Nesbitt, Florentina Perić, Sanja Perić, Júlio César Rocha, Cristina Romani, Stian Skarelven, Francjan J. van Spronsen, und Šárka Štěrbová

## Einleitung

- **Phenylketonurie (PKU)** ist eine seltene genetische Erkrankung, bei der der Körper die Aminosäure Phenylalanin (Phe) nicht abbauen kann. Ein hoher Phe-Spiegel wirkt neurotoxisch und kann zu Hirnschäden, Entwicklungsstörungen sowie psychischen und psychiatrischen Problemen führen.
- Trotz frühzeitiger Diagnose, niedriger Sterblichkeitsrate und bestehenden Therapiemöglichkeiten (strenge Diät) **bestehen weiterhin erhebliche ungedeckte medizinische Bedarfe.**
- **Das Leben mit PKU ist ein konstanter Balanceakt, um Phe-Spiegel niedrig zu halten:** Von Geburt an erfordert die Erkrankung striktes Management, um gute Gesundheit, kognitive Funktionen, psychisches Wohlbefinden und eine insgesamt akzeptable Lebensqualität zu erhalten.

## Kernaussagen

- Trotz der einfachen Diagnose (durch das Neugeborenen-Screening), der geringen Sterblichkeitsrate und der bestehenden Behandlungsstandards **benötigen Patienten mit PKU immer noch eine bessere Versorgung und bessere Behandlungsmöglichkeiten.**
- Bei einer engen Definition des ungedeckten medizinischen Bedarfs **könnte PKU fälschlicherweise mit einem „geringen“ ungedeckten Bedarf eingestuft werden.**
- **Eine Definition des ungedeckten medizinischen Bedarfs, die sich eng auf die klinischen Auswirkungen konzentriert, könnte wichtige Faktoren** wie die gesundheitsbezogene Lebensqualität und die breiteren sozioökonomischen Auswirkungen der Krankheit vernachlässigen.

## Das Problem

- Der Reformvorschlag der EU-Kommission zum Arzneimittelrecht sieht vor, die bisher breit gefasste Definition eines ungedeckten medizinischen Bedarfs mit einer engeren und kriterienbasierten Definition zu ersetzen, basierend auf klinischen Konzepten für hohe Morbidität und Mortalität.
- Die neue EU-Definition wird bedeutend sein, da sie Innovation beeinflusst und in vielen Bereichen zur Kategorisierung und Einstufung von Krankheiten über die EU hinaus verwendet werden wird.
- Ein strikter Fokus auf klinische Auswirkungen könnte wichtige Aspekte wie Lebensqualität, sozioökonomische Folgen sowie Wirksamkeit bestehender Therapieoptionen vernachlässigen.
- PKU zeigt den konkreten Fall einer seltenen Krankheit, bei der trotz bestehender Behandlungsstandards erhebliche ungedeckte Bedarfe verbleiben und Belastungen für Individuen, Familien und Gesellschaft bestehen. Dies zeigt, warum jede Definition eines ungedeckten medizinischen Bedarfs sorgfältig ausgearbeitet werden muss.

## Konzept

Die European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders treated as Phenylketonuria (E.S.PKU), hat eine Gruppe von Patienten und Patientenvertretern, klinischen Experten und anderen wichtigen Interessenvertretern im Bereich PKU einberufen, um ein gemeinsames Grundsatzpapier zu erarbeiten, in dem die ungedeckten medizinischen Bedarfe von Patienten mit PKU ihren Familien und Pflegenden dargelegt werden.

Die Diskussionen und der erste Entwurf basieren auf einer umfassenden, nicht-systematischen Literaturrecherche. Parallel dazu half eine Reihe interaktiver Workshops mit den Co-Autorinnen und Co-Autoren dabei, zentrale Prioritäten zu identifizieren, die Empfehlungen zu schärfen und iteratives Feedback zu den jeweiligen Entwurfsfassungen einzuholen.



## Ungedeckte Gesundheitsbedarfe

- **Ängste und emotionale Belastung:** Der derzeitige Behandlungsstandard ist unzureichend, da viele Patienten auch bei strikter Einhaltung der Diät keine wirksame und dauerhafte Kontrolle des Phe-Blutspiegels erreichen. Die mit der Diät verbundenen Einschränkungen verursachen eine zusätzliche psychische Belastungen. Die fehlende Kontrolle über den Phe-Spiegel stellt für Betroffene und ihre Angehörigen eine ständige emotionale Herausforderung dar. Oft ist psychologische Unterstützung nötig, die jedoch nicht überall verfügbar und finanziell belastend ist.
- **Patientenabhängigkeit:** Die Behandlung der PKU ist nach wie vor in hohem Maße „patientenabhängig“. Vor allem Kinder sind auf ihre Eltern angewiesen, um sich an die Diät halten.
- **Komorbiditäten:** Die Datenlage bestätigt eine erhöhte Prävalenz bestimmter Erkrankungen, darunter Angstzustände, Depressionen und Herz-Kreislauf-Probleme, sowie höhere Raten von Fettleibigkeit im Zusammenhang mit der Diät.



## Ungedeckte Bedarfe im Gesundheitswesen

- **Bedarf an angemessener Versorgung:** Medizinische Einrichtungen sind oft unzureichend auf die Bedürfnisse von PKU-Patienten ausgerichtet. Spezialisierte Teams sind meist nur in Kinderkliniken vorhanden, sodass es an altersgerechter Betreuung und Aufklärung fehlt, was zu Behandlungsabbrüchen und Problemen im Übergang zur Erwachsenenmedizin führt.
- **Hohe Kosten:** PKU-Patienten haben mit erheblichen Kosten im Gesundheitswesen zu kämpfen, da sie viel Geld für Arzneimittel, ambulante Behandlung und Diätmanagement ausgeben müssen.
- **Ungleicher Zugang in Europa:** Viele Patienten in Europa haben Schwierigkeiten, Zugang zu speziellen eiweißarmen Spezialnahrungsmitteln und Eiweißersatzprodukten zu erhalten. Diese Produkte sind deutlich teurer als herkömmliche Lebensmittel und werden nicht einheitlich in ganz Europa erstattet. Selbst dort, wo eine Erstattung erfolgt, ist sie häufig auf Kinder beschränkt.

## Ungedeckte soziale Bedarfe

- **Finanzielle Unterstützung:** PKU-Patienten und ihre Familien sind oft auf lebenslange finanzielle Unterstützung angewiesen, da die Kosten für Spezialnahrung und -ergänzungen weit über den herkömmlichen Lebenshaltungskosten liegen. Diese Belastung wird oft durch zusätzliche soziale Benachteiligungen verstärkt, etwa durch eingeschränkte Bildungs- und Berufschancen oder durch die Herausforderung, eine Vollzeitbeschäftigung mit den Anforderungen der Krankheit zu vereinbaren. Auch Familienangehörige und Pflegende müssen oft ihre Arbeitszeit ganz oder zum Teil reduzieren, um Pflegearbeit zu leisten.
- **Soziale Isolation und Ausgrenzung:** Um den Phe-Spiegel stabil zu halten, sind im Alltag ständig Einschränkungen und Kompromisse erforderlich. Menschen mit PKU berichten häufig über ein Gefühl der sozialen Isolation und Ausgrenzung, da das Essen außerhalb des eigenen Zuhauses oft nicht möglich ist. Dies erschwert nicht nur den Schul- oder Arbeitsalltag, sondern behindert auch ihre gesellschaftliche Teilhabe.

## Politikempfehlungen und Lösungsvorschläge

Angesichts der Überarbeitung des EU-Arzneimittelrechts und der von der Europäischen Kommission vorgeschlagenen engen Kriterien für die Definition eines ungedeckten medizinischen Bedarfs ist es von entscheidender Bedeutung, dass jede Definition die ungedeckten medizinischen Bedarfe von PKU-Patienten, ihren Familien und Pflegenden erfasst.

Um sicherzustellen, dass die Gesundheitspolitik tatsächlich patientenzentriert ist, empfehlen wir den politischen Entscheidungsträgern auf nationaler und europäischer Ebene die folgenden Maßnahmen.

1. Verabschiedung einer breiten Definition des ungedeckten medizinischen Bedarfs, die alle Bedürfnisse von Patienten, Angehörigen und Pflegenden umfasst
2. Gewährleistung eines kooperativen Prozesses bei der Fertigstellung und Umsetzung der EU-Arzneimittelrechtsreform
3. Stimmen von Patienten und klinische Experten sollten systematisch in die Bewertung des ungedeckten medizinischen Bedarfs einbezogen werden
4. Anerkennung der Grenzen und Gewährleistung eines verantwortungsvollen Umgangs mit der Definition eines ungedeckten medizinischen Bedarfs
5. Einrichtung von Patientenregistern, Förderung eines kontinuierlichen Dialogs und regelmäßige Überprüfung von ungedeckten medizinischen Bedarfen
6. Organisation von regelmäßigen Dialogen zwischen EU-Gesundheitsbehörden und PKU-Patienten



Scanne den QR-Code, um auf das vollständige Papier zuzugreifen